Tweede Kamer der Staten-Generaal 2

Vergaderjaar 2014–2015

29 323 Prenatale screening

Nr. 96 BRIEF VAN DE MINISTER VAN VOLKSGEZONDHEID, WELZIJN EN SPORT

Aan de Voorzitter van de Tweede Kamer der Staten-Generaal

Den Haag, 9 juli 2015

Op 14 april 2015 heb ik u mijn eerste reactie gestuurd waarin ik aangaf dat ik voornemens ben om de veertien nieuwe aandoeningen op te nemen in het neonatale hielprikscreeningsprogramma. Daarbij gaf ik aan dat ik over de overige aanbevelingen van de Gezondheidsraad u zo spoedig mogelijk een beleidsreactie laat toekomen. Hierbij mijn standpunt op het advies «Neonatale hielprikscreening: nieuwe aanbevelingen» dat de Gezondheidsraad op 8 april 2015 heeft uitgebracht.

In Nederland worden vrijwel alle baby's kort na de geboorte onderzocht op aandoeningen, thans zeventien waarbij vroege opsporing van belang is voor tijdige behandeling. Het neonatale hielprikscreeningsprogramma bestaat al iets meer dan veertig jaar; het heeft zich steeds doorontwikkeld en is nog steeds in ontwikkeling. Een van de ontwikkelingen waar ik tevreden over ben is dat vanaf 1 januari 2015 de neonatale hielprikscreening ook op Bonaire aangeboden wordt. Vanaf het najaar van 2015 zullen ook Sint Eustatius en Saba volgen. Dit betekent dat daar ook baby's gescreend kunnen worden op ernstige, behandelbare aandoeningen waarvoor vroegtijdige opsporing van belang is voor tijdige behandeling. Andere ontwikkelingen zijn van wetenschappelijke en technologische aard. Zo zijn er verbeterde of nieuwe opsporingsmethodes ontwikkeld en zorgen betere behandelmogelijkheden ervoor dat er nieuwe ziekten in het neonatale hielprikscreeningsprogramma opgenomen kunnen worden. Zo is bijvoorbeeld door de introductie van navelstrengbloed als stamcelbron de kans op een snelle en succesvolle stamceltransplantatie sterk verbeterd. Daardoor kan het screenen van MPS-1 tot grote gezondheidswinst leiden. Al deze wetenschappelijke en technische ontwikkelingen hebben ervoor gezorgd dat ik de Gezondheidsraad advies heb gevraagd of er gezien de recente ontwikkelingen nieuwe ziekten opgenomen kunnen worden in het neonatale hielprikscreeningsprogramma. Verder zijn er maatschappelijke en ethische vragen gerezen bij het neonatale hielprikscreeningsprogramma over hoe om te gaan met nevenbevindingen, dragerschap en niet-behandelbare aandoeningen.

kst-29323-96
ISSN 0921 - 7371
's-Gravenhage 2015

Adviesaanvraag

In 2012 heb ik de Gezondheidsraad daarom advies gevraagd over de volgende vragen:

- Zijn de criteria voor neonatale hielprikscreening, zoals verwoord in het vorige advies over neonatale hielprikscreening, nog steeds adequaat?
- Welke ziekten moeten, gezien recente wetenschappelijke ontwikkelingen, opgenomen worden in de neonatale hielprikscreening?
- Hoe moet er omgegaan worden met knelpunten in de praktische uitvoering van de neonatale hielprikscreening: bijvoorbeeld de testmethoden voor CF (cystic fibrose) en HCY (homocystinurie) en het tijdstip van de hielprik?
- Hoe moet er omgegaan worden met nevenbevindingen en dragerschap? Wat is de juiste procedure voor informatie en toestemming hierbij?
- Hoe kan de neonatale hielprikscreening voor de toekomst kwalitatief goed en snel genoeg aangepast worden naar aanleiding van nieuwe wetenschappelijke inzichten?

Het advies

De Gezondheidsraad concludeert dat er internationaal brede overeenstemming is over de criteria voor opname van ziekten in de neonatale hielprikscreening. Zo moet screenen voordeel opleveren voor de pasgeborene. Het moet gaan om aanmerkelijke gezondheidswinst, door vroegtijdige interventies bij ernstige aandoeningen waarvan het natuurlijk beloop bekend is. Daarnaast moet een test van goede kwaliteit beschikbaar zijn. De klinische sensitiviteit (het percentage terecht positieve uitslagen) en specificiteit (het percentage terecht negatieve uitslagen) moeten hoog zijn. Ook is een brede acceptatie van het screeningsprogramma nodig door heldere informatie voor ouders, vrijwillige deelname, het waarborgen van privacy en een goede toegankelijkheid van behandeling en begeleiding na een positieve testuitslag. De Gezondheidsraad adviseert om deze criteria te blijven gebruiken in Nederland voor het neonatale hielprikscreeningsprogramma. De Gezondheidsraad adviseert tevens om het screeningsprogramma zo helder mogelijk te houden, opdat de voordelen voor het te screenen kind evident zijn.

De Gezondheidsraadcommissie beveelt aan om de volgende veertien aandoeningen op te nemen in het neonatale hielprikscreeningsprogramma:

1. Bèta-thalassemie major (TM)
2. Carnitine acylcarnitine translocase deficiëntie (CACT)
3. Carnitine palmitoyltransferase deficiëntie type 1 (CPT1)
4. Carnitine palmitoyltransferase deficiëntie type 2 (CPT2)
5. Galactokinase deficiëntie (GALK)
6. Guanidinoacetaat methyltransferase deficiëntie (GAMT)
7. HbH ziekte (HbH)
8. Methyl-acetoacetyl-CoA thiolase deficiëntie; ketothiolase deficiëntie (MAT)
9. Methylmalon acidemie (MA)
10. Mucopolysaccharidosis type 1 (MPS I)
11. Organische cation transporter 2 (OCTN 2)
12. Propion acidemie (PA)
13. Severe combined immune deficiency (SCID)
14. X-gebonden adrenoleukodystrofie (X-ALD)

De Gezondheidsraad wijst er in haar advies op dat voor verantwoorde invoering in het screeningsprogramma van deze aandoeningen degelijke

pilotonderzoeken nodig zijn. Voor één ziekte die nu onderdeel uitmaakt van het neonatale hielprikscreeningsprogramma geldt dat de test niet van voldoende kwaliteit is. De Gezondheidsraad adviseert om deze ziekte, homo-cystinurie, uit het programma te verwijderen.

Niet-behandelbare aandoeningen

De Gezondheidsraad geeft in haar advies aan dat de discussie over niet-behandelbare aandoeningen loopt. De Gezondheidsraad weegt de mogelijke voordelen voor het kind zwaarwegend genoeg om opname van bepaalde niet-behandelbare aandoeningen in het screeningsprogramma te overwegen. Naar haar oordeel moet wetenschappelijk dan goed onderbouwd zijn dat neonatale hielprikscreening aanzienlijke gezondheidsschade door trage, foutieve of invasieve diagnostiek weet te voorkomen. Zolang dat niet het geval is, beschouwt een meerderheid van de Gezondheidsraad een dergelijke uitbreiding als onwenselijk. Het kan namelijk ten koste gaan van de helderheid van het programma als geheel. Op dit moment adviseert de Gezondheidsraad om geen niet-behandelbare aandoeningen op te nemen.

Nevenbevindingen

De Gezondheidsraad heeft zich verder gebogen over de vraag hoe om te gaan met nevenbevindingen. Bij neonatale hielprikscreening kunnen namelijk nevenbevindingen worden gevonden: bevindingen die niet zijn beoogd, maar wel vragen oproepen. Soms zijn ze te voorkomen door het beter afstellen van de testmethodes. De Gezondheidsraad stelt in deze kwestie bovenal het belang van het kind voorop. Beïnvloedbare nevenbevindingen zouden moeten worden gerapporteerd aan de ouders en daarbij zou geen beroep gedaan mogen worden op het recht op niet-weten door de ouders omdat behandeling van deze aandoeningen gezondheidswinst kan opleveren voor het kind. Nevenbevindingen die wijzen op een niet of nauwelijks beïnvloedbare conditie horen volgens de Gezondheidsraad in principe niet te worden gemeld. Rapportage, zo stelt de Gezondheidsraad, zou het recht van het kind op een open toekomst schaden. Hetzelfde geldt voor aandoeningen die zich pas op volwassen leeftijd manifesteren. Wel zou er een uitzondering gemaakt kunnen worden voor ziekte die vroeg tot uiting komt als daardoor het kind een diagnostische odyssee kan worden bespaard. Van een open toekomst kan namelijk niet meer gesproken worden. Een andere reden is dat de nadelen van invasieve diagnostiek het kind bespaard kunnen worden.

Dragerschapziekten

Een van de nevenbevindingen in het huidige programma is het melden van dragerschap van sikkelcelziekte. Daarvan adviseert de Gezondheidsraad om deze dragerschap bij het kind niet te rapporteren aan de ouders. Het belang van het kind om later zelf te kunnen beslissen over weten of niet-weten telt zwaarder dan het belang van de ouders met het oog op reproductieve keuzemogelijkheden zo stelt de Gezondheidsraad. Bovendien is het niet wenselijk dat bij de geïnformeerde toestemming uitgebreid aandacht gegeven moet worden aan wat strikt genomen bijzaak is in het screeningsprogramma. Een bijkomende overweging is dat het screeningsprogramma zo eenduidig blijft en niet te zwaar belast wordt. Dragerschap op sikkelcelziekte zou dan ook niet langer gemeld moeten worden in het neonatale hielprikscreeningsprogramma.

Standpunt

De Gezondheidsraad heeft in haar advies recente wetenschappelijke inzichten over neonatale hielprikscreening gepresenteerd en de adviesvragen beantwoord. Ik ben de Raad erkentelijk voor het advies en wil haar adviezen op de volgende manier opvolgen.

Een brede acceptatie van het neonatale hielprikscreeningsprogramma is nodig voor heldere informatie voor ouders, vrijwillige deelname, het waarborgen van privacy en een goede toegankelijkheid van behandeling en begeleiding na een positieve testuitslag.

Ik heb al eerder aangekondigd dat ik voornemens ben de voorgestelde veertien ziekten over te nemen in de neonatale hielprikscreening. Ik zal het Centrum voor Bevolkingsonderzoek van het RIVM opdracht geven om met een uitvoeringstoets de haalbaarheid van implementatie van deze veertien aandoeningen in het huidige screeningsprogramma in kaart te brengen. In de uitvoeringstoets wordt beschreven wat er allemaal moet worden voorbereid voor het uitbreiden van de hielprik ten aanzien van het primaire proces, de organisatie, taken en verantwoordelijkheden, communicatie,voorlichting en deskundigheidsbevordering, kwaliteitsborging, monitoring en evaluatie, informatiehuishouding, capaciteit van en aansluiting op de zorg en de financiering. Zo wordt duidelijk wat de consequenties zijn van de uitbreiding van de neonatale hielprikscreening. Ik weet nu al dat ik door de grote hoeveelheid aandoeningen genoodzaakt ben om keuzes te maken in de snelheid waarmee ik aandoeningen in de neonatale hielprikscreening wil invoeren. De doorlooptijd van de uitvoeringstoets bedraagt minimaal 1,5 jaar. Zorgvuldigheid bij het implementeren is nodig om fouten te voorkomen, maar daar waar snelheid gemaakt kan worden wil ik snel gezondheidswinst boeken.

Fase 1: Korte voorbereidingstijd

Als eerste wil ik prioriteit geven aan de snel in te voeren huidige nevenbevindingen. Deze behandelbare nevenbevindingen worden op dit moment als bijvangst gevonden en gerapporteerd aan de ouders van de baby. Deze aandoeningen wil ik niet meer als bijvangst rapporteren maar als vangst. Dat betekent nog wel dat er aanpassingen nodig zijn in de informatiehuishouding, de voorlichting en deskundigheidsbevordering en mogelijk in de testmethode. Voor deze aandoeningen is dus ook voorbereidingstijd nodig om deze officieel in het screeningsprogramma op te nemen. Het gaat hierbij om één stofwisselingsziekte en twee hemoglobinopathieën aandoeningen:
Organische cation transporter 2 (OCTN 2)
Bèta-thalassemie major (TM)
HbH ziekte (HbH)

Fase 2: Middellange voorbereidingstijd

Tegelijkertijd wil ik dat onderzoeken worden gestart voor het implementeren van de aandoeningen welke qua screeningsmethode sterk lijken op het huidige aanbod van stofwisselingsziekten. Deze aandoeningen kunnen met de huidige apparaten worden opgespoord maar moeten nog wel een stevigere pilot krijgen om goed de stap van onderzoeksetting naar bevolkingsonderzoek te maken. Uitbreiding met deze aandoeningen vergt veel aanpassingen, bijvoorbeeld ten aanzien van het goed vaststellen van de parameters van de testmethodes, de voorlichting en deskundigheidsbevordering en de aansluiting op de zorg.
Dit geldt (waarschijnlijk) voor de stofwisselingsziekten:
Methylmalon acidemie (MA)

Propion acidemie (PA)
Carditine acylcaritine translocase deficiëntie (CACT)
Carnitine palmitoyltransferase deficiëntie type 1 (CPT1)
Carnitine palmitoyltransferase deficiëntie type 2 (CPT2)
Methyl-acetoacetyl-CoA thiolase deficiëntie; ketothiolase deficiëntie (MAT)

Fase 3: Lange voorbereidingstijd

Van de overige vijf aandoeningen geldt dat er een veel langere voorbereidingstijd en zwaardere pilots nodig zijn om deze aandoeningen op te nemen in het bevolkingsonderzoek. Dit heeft verschillende redenen. Zo zijn er aandoeningen waarvoor geheel nieuwe testmethodes gebruikt moeten worden, die nog getest/gevalideerd moeten worden voor de neonatale hielprikscreening. Andere aandoeningen hebben een goede kosten-batenanalyse nodig of er moet een onderscheid gemaakt worden tussen baby's van het vrouwelijke en mannelijke geslacht. Dit onderscheid is nog niet eerder gemaakt in het screeningsprogramma neonatale hielprikscreening en heeft consequenties voor het hele proces van het invullen van het hielprikkaartje, het opsporen van de aandoening tot het opslaan van de kaartjes in het archief. Dit geldt (waarschijnlijk) voor de aandoeningen:
Galactokinase deficiëntie (GALK)
Guanidinoacetaat methyltransferase deficiëntie (GAMT)
Mucopolysaccharidosis type 1 (MPS I)
Severe combined immune deficiency (SCID)
X-gebonden adrenoleukodystrofie (X-ALD)
Binnen deze categorie wil ik de meeste snelheid geven aan de aandoening SCID, een ernstige primaire immuundeficiëntie, omdat daar het meeste gezondheidswinst gehaald kan worden. SCID is de eerste aandoening binnen het neonatale hielprikscreeningsprogramma die helemaal genezen kan worden.

Niet-behandelbare aandoeningen

De Gezondheidsraad geeft aan dat de discussie loopt over hoe om te gaan met screenen op onbehandelbare aandoeningen. Screenen op onbehandelbare aandoeningen is vergunningsplichtig omdat goed onderbouwd moet zijn waarom screenen op onbehandelbare aandoeningen nodig is en welke voordelen het oplevert. De Gezondheidsraad geeft in haar advies over de neonatale hielprikscreening aan dat de mogelijke voordelen voor de baby zwaarwegend genoeg moeten zijn om opname van een onbehandelbare aandoening in het programma te overwegen. Er moet goed onderbouwd zijn dat neonatale hielprikscreening aanzienlijke gezondheidsschade kan voorkomen voor de baby.

Ik zie de nadelen die de Gezondheidsraad aangeeft en de risico's van opname van niet-behandelbare aandoeningen in de neonatale hielprikscreening. Tegelijkertijd zie ik ook dat kennis over onbehandelbare ziekten handelingsopties kan geven die veel narigheid kunnen voorkomen. Daarom wil ik een neonatale hielprikscreening op onbehandelbare aandoeningen opzetten waarvoor ouders kunnen kiezen. Ik ga bekijken hoe dat daadwerkelijk en zorgvuldig kan worden georganiseerd.

Nevenbevindingen

Nevenbevindingen zijn bevindingen die niet beoogd zijn maar toch worden gevonden. Ik ben het met de Gezondheidsraad eens dat nevenbevindingen zoveel als mogelijk voorkomen moeten worden. Als er toch nevenbevindingen worden gevonden moet onderscheid gemaakt worden tussen beïnvloedbare nevenbevindingen en niet-beïnvloedbare nevenbe-

vindingen. Ik vind dat beïnvloedbare nevenbevindingen gerapporteerd moeten worden aan de ouders in het belang van de baby. Vaak terugkomende behandelbare nevenbevindingen zouden net als de aandoeningen OCTN 2, TM en HbH overwogen moeten worden voor toekomstige opname als officieel te screenen aandoening. Nevenbevindingen die niet beïnvloedbaar zijn moeten niet gemeld worden. Een uitzondering maak ik voor ziekten die vroeg tot uiting komen en waarmee een diagnostische odyssee bespaard kan worden. Van een open toekomst kan dan namelijk niet meer gesproken worden. Een andere reden is dat de nadelen van invasieve diagnostiek het kind bespaard kunnen worden.

Dragerschap

Een van de nevenbevindingen van het huidige programma is het melden van dragerschap van sikkelcelziekte. Ouders waarvan via de baby duidelijk is geworden dat ze drager van sikkelcelziekte zijn kunnen op die manier een reproductieve keuze maken. Uit de praktijk blijkt dat het melden van dragerschap van sikkelcel een zware belasting vormt voor de uitvoerders. Het is daarnaast de vraag of het wenselijk is dat bij de geïnformeerde toestemming uitgebreid aandacht gegeven moet worden aan wat strikt genomen een bijzaak is in het screeningsprogramma. Ook de eenduidigheid van het screeningsprogramma vergt overweging, evenals de belasting. Zolang er geen alternatief is staan we voor een dilemma. Uiteindelijk gaat het erom wat de ouders willen. Ik zal nader bekijken hoe we dit dilemma oplossen door bijvoorbeeld vooraf te vragen wat de ouders willen. Tot die tijd zal het beleid ongewijzigd blijven en binnen het neonatale hielprikscreeningsprogramma dragerschap van sikkelcelziekte worden gemeld.

Toekomstige ontwikkelingen

Op technologisch en wetenschappelijk vlak blijven innovaties ervoor zorgen dat er betere behandelmethodes worden ontwikkeld en betere opsporingsmethodes worden gevonden waarmee baby's na behandeling aanzienlijke gezondheidswinst kunnen boeken. Ik wil voor het neonatale hielprikscreeningsprogramma sneller kunnen reageren op deze innovaties om snel gezondheidswinst te behalen. Daarom zal ik vaker dan voorheen aan de Gezondheidsraad vragen of een nieuwe ontwikkeling impact heeft op kandidaat-aandoeningen of ethische aspecten. Dit alles om nieuwe ontwikkelingen zorgvuldig en snel te kunnen overwegen voor het neonatale hielprikscreeningsprogramma. Op die manier kunnen we ook in de toekomst ervoor zorgen dat baby's kort na de geboorte worden onderzocht op steeds meer aandoeningen waarvoor vroege opsporing van belang is voor tijdige behandeling. Op die manier werken we samen aan kansen voor kinderen op een gezond leven.

De Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport,
E.I. Schippers